

# Humangenetik

Human Genetics · Génétique humaine

Herausgegeben von / Edited by / Publié par

**P. E. Becker**, Göttingen

**A. G. Motulsky**, Seattle

**U. W. Schnyder**, Heidelberg

**F. Vogel**, Heidelberg

**G. G. Wendt**, Marburg

Beirat / Advisory Board / Rédacteurs adjoints

**G. Anders**, Groningen

**H. Baitsch**, Ulm

**A. G. Bearn**, New York

**W. Beermann**, Tübingen

**H. Bickel**, Heidelberg

**N. P. Bochkov**, Moskau

**K. H. Degenhardt**, Frankfurt/Main

**K. Goerttler**, Heidelberg

**H. Grüneberg**, London

**B. Hassenstein**, Freiburg i. Br.

**J. Hirschfeld**, Stockholm

**K. Hirschhorn**, New York

**H. Holzer**, Freiburg i. Br.

**W. Jaeger**, Heidelberg

**H. Kalmus**, London

**D. Klein**, Genève

**E. Krah**, Heidelberg

**H. Langendorff**,

Freiburg i. Br.

**H. Lehmann**, Cambridge

**W. Lenz**, Münster/W.

**V. A. McKusick**, Baltimore

**H. Nachtsheim**, Berlin

**K. Patau**, Madison

**A. Prader**, Zürich

**H. Ritter**, Tübingen

**C. Ropartz**, Bois-Guillaume

**W. J. Schull**, Ann Arbor

**H. G. Schwarzscher**, Wien

**P. Starlinger**, Köln

**C. Stern**, Berkeley

**H. E. Sutton**, Austin

**U. Wolf**, Freiburg i. Br.

**Band 20 · 1973**

Springer-Verlag · Berlin · Heidelberg · New York



The exclusive copyright for all languages and countries, including the right for photomechanical and any other reproduction, also in microform, is transferred to the publisher.

The use in this journal of registered or trade names, trademarks etc. without special acknowledgement does not imply that such names, as defined by the relevant protection laws, may be regarded as unprotected and thus free for general use.

Alle Rechte, einschließlich das der Übersetzung in fremde Sprachen und das der fotomechanischen Wiedergabe oder einer sonstigen Vervielfältigung, auch in Mikroform, vorbehalten. Jedoch wird gewerblichen Unternehmen für den innerbetrieblichen Gebrauch nach Maßgabe des zwischen dem Börsenverein des Deutschen Buchhandels e.V. und dem Bundesverband der Deutschen Industrie abgeschlossenen Rahmenabkommens die Anfertigung einer fotomechanischen Vervielfältigung gestattet. Wenn für diese Zeitschrift kein Pauschalabkommen mit dem Verlag vereinbart worden ist, ist eine Wertmarke im Betrage von DM 0,40 pro Seite zu verwenden.

*Der Verlag läßt diese Beträge den Autorenverbänden zufließen.*

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Warenbezeichnungen usw. in dieser Zeitschrift berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnung nicht zu der Annahme, daß solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Springer-Verlag Berlin · Heidelberg · New York

Printed in Germany by J. P. Peter, Gebr. Holstein, Rothenburg o. d. Tbr.

© by Springer-Verlag Berlin · Heidelberg 1973

# Inhalt/Contents

## *Übersichtsartikel · Reviews · Revues générales*

Kroll, W., Lichte, K.-H.: Cystinosis: A Review of the Different Forms and of Recent Advances . . . . .	75
Propping, P., Kopun, M.: Pharmacogenetic Aspects of Psychoactive Drugs: Facts and Fancy . . . . .	291

## *Originalarbeiten · Original Investigations · Travaux originaux*

### *Kurze Originalmitteilungen · Short Communications · Communications brèves*

Anders, G. J. P. A., s. de Jong, B. . . . .	51
Bain, A. D., s. Sutherland, G. R. . . . .	251
Bender, K., s. Hiller, Ch., <i>et al.</i> . . . .	283
Beolchini, P. E., s. Morganti, G., <i>et al.</i> . . . .	185
Berndt, H., s. Seth, S. . . . .	147
Bootsma, D., s. Burgerhout, W., <i>et al.</i> . . . .	159
Brachfeld, K., s. Seemanová, E., <i>et al.</i> . . . .	113
Briard, M., s. Pellié, C., <i>et al.</i> . . . .	59
Brinkmann, B., Reiter, J., Krüger, O.: Genhäufigkeiten einiger Enzym polymorphismen in Mittelmeerländern . . . . .	141
Bross, K., Dittes, H., Krone, W., Schmid, M., Vogel, W.: Biochemical and Cytogenetic Studies on the Nucleolus Organizing Regions (NOR) of Man. I. Comparison of Trisomy 21 with Balanced Translocation t(DqGq) . . . . .	223
Brunner, E., s. Morganti, G., <i>et al.</i> . . . .	185
Bütler, R., s. Morganti, G., <i>et al.</i> . . . .	185
Burgerhout, W., van Someren, H., Bootsma, D.: Cytological Mapping of the Genes Assigned to the Human A 1 Chromosome by Use of Radiation-Induced Chromosome Breakage in a Human-Chinese Hamster Hybrid Cell Line . . . . .	159
Creagan, R., Tischfield, J., Ricciuti, F., Ruddle, F. H.: Chromosome Assignments of Genes in Man Using Mouse-Human Somatic Cell Hybrids: Mitochondrial Superoxide Dismutase (Indophenol Oxidase-B, Tetrameric) to Chromosome 6 . . . . .	203
Das, B. M., Das, P., Das, R.: Genetic Distances in Respect of ABO Blood Groups among Four Castes of Assam, India . . . . .	179
Das, P., s. Das, B. M., <i>et al.</i> . . . .	179
Das, R., s. Das, B. M., <i>et al.</i> . . . .	179
De Bie, S., Hayashi, M.: The Radial Arch Pattern on the Human Hypothenar . . . . .	183
de Grouchy, J., s. Turleau, C. . . . .	151
de Jong, B., Anders, G. J. P. A.: A Microculture Method for Chromosome Preparations from Total Human and Rabbit Blood . . . . .	51
Devos, F., s. van den Berghe, H., <i>et al.</i> . . . .	163
Distèche, C., s. Ghymers, D., <i>et al.</i> . . . .	273
Dittes, H., s. Bross, K., <i>et al.</i> . . . .	223
Dutrillaux, B., Rethoré, M.-O., Prieur, M., Lejeune, J.: Analyse de la structure fine des chromosomes du Gorille ( <i>Gorilla gorilla</i> ). Comparaison avec <i>Homo sapiens</i> et <i>Pan troglodytes</i> . . . . .	343
Engel, W.: Onset of Synthesis of Mitochondrial Enzymes during Mouse Development. Synchronous Activation of Parental Alleles at the Gene Locus for the M-Form of NADP-Dependent Malate Dehydrogenase . . . . .	133
Engel, W., Petzoldt, U.: Early Developmental Changes of the Lactate Dehydrogenase Isoenzyme Pattern in Mouse, Rat, Guinea-Pig, Syrian Hamster and Rabbit . . . . .	125
Feingold, J., s. Pellié, C., <i>et al.</i> . . . .	59
Felgenhauer, W.-R.: Syndrome de Rubinstein-Taybi . . . . .	63
Frederic, J., s. Ghymers, D., <i>et al.</i> . . . .	273



Frézal, J., s. Pellié, C., <i>et al.</i> . . . . .	59
Fryns, J. P., s. van den Berghe, H., <i>et al.</i> . . . . .	163
Gal, I.: Variation in the Incidence of Congenital Malformations in Spontaneous Abortions, Stillbirths and Artificially Interrupted Pregnancies . . . . .	367
Garver, K. L., s. Niermeijer, M. F., <i>et al.</i> . . . . .	175
Gebhart, E., s. Kaufmann, W., <i>et al.</i> . . . . .	1
Geraedts, J., Pearson, P.: Specific Staining of the Human No. 1 Chromosome in Spermatozoa . . . . .	171
Ghymers, D., Hermann, B., Distèche, C., Frederic, J.: Tétrasonie partielle du chromosome 9, à l'état de mosaïque, chez un enfant porteur de malformations multiples . . . . .	273
Glatthaar, B. E., s. Tönz, O., <i>et al.</i> . . . . .	321
Grzeschik, K.-H.: Syrian Hamster-Human Somatic Cell Hybrids: Isolation and Characterization . . . . .	211
Hagemeijer, A., s. Jongsma, A., <i>et al.</i> . . . . .	195
Halley, D., s. Niermeijer, M. F., <i>et al.</i> . . . . .	175
Harzer, K.: Inheritance of the Enzyme Deficiency in Three Neurolipidoses: Variant 0 of Tay-Sachs Disease (Sandhoff's Disease), Classic Tay-Sachs Disease, and Metachromatic Leukodystrophy. Identification of the Heterozygous Carriers . . . . .	9
Hayashi, M., s. De Bie, S. . . . .	183
Hecht, F., McCaw, B. K., Howard, P. N., Stoddard, G., Seely, J. R.: 21/21 Translocation: Correlation of Banding with Meiotic Results . . . . .	269
Hermann, B., s. Ghymers, D., <i>et al.</i> . . . . .	273
Hiller, Ch., Stenger, K., Bender, K.: HL-A Population Studies in 445 Individuals from Hamburg, Respecting 8 LA and 15 Four-Antigens Including U 18 (W 16) and CM (W 18) . . . . .	283
Horbach, L., s. Kaufmann, W., <i>et al.</i> . . . . .	1
Howard, P. N., s. Hecht, F., <i>et al.</i> . . . . .	269
Hyánek, J., s. Seemanová, E., <i>et al.</i> . . . . .	113
Iorio, R. J., Wyandt, H. E.: Quinacrine Studies of Sex Chromatin and Nucleoli in Human Brain . . . . .	329
Jongsma, A., van Someren, H., Westerveld, A., Hagemeijer, A., Pearson, P.: Localization of Genes on Human Chromosomes by Studies of Human-Chinese Hamster Somatic Cell Hybrids. Assignment of PGM <sub>3</sub> to Chromosome C6 and Regional Mapping of the PGD, PGM <sub>1</sub> and Pep-C Genes on Chromosome A1 . . . . .	195
Käosaar, M. E., s. Mikelsaar, A.-V. N., <i>et al.</i> . . . . .	89
Kauffman, S., s. Qazi, Q. H., <i>et al.</i> . . . . .	265
Kaufmann, W., Gebhart, E., Horbach, L.: Determination of the Threshold Value of the Mutagenic Activity of Trenimon® on Human Lymphocytes "in vitro" . . . . .	1
Kellermann, G., Luyten-Kellermann, M., Shaw, Ch. R.: Metabolism of Polycyclic Aromatic Hydrocarbons in Cultured Human Leukocytes under Genetic Control . . . . .	257
Kravtsova, G. I., s. Lazjuk, G. I., <i>et al.</i> . . . . .	219
Krone, W., s. Bross, K., <i>et al.</i> . . . . .	223
Krüger, O., s. Brinkmann, B., <i>et al.</i> . . . . .	141
Lazjuk, G. I., Lurie, I. W., Kravtsova, G. I., Usoev, S. S.: New Cytogenetic Variant of Orbeli's Syndrome (46,XY/45,XY,-D/46,XY,Dq+) . . . . .	219
Lehmann, M., s. Warter, St., <i>et al.</i> . . . . .	355
Lejeune, J., s. Dutrillaux, B., <i>et al.</i> . . . . .	343
Leroy, J. G., Van Elsen, A. F.: I-Cell Disease (Mucopolipidosis Type II) Serum Hydrolases in Obligate Heterozygotes . . . . .	119
Lesný, I., s. Seemanová, E., <i>et al.</i> . . . . .	113
Lurie, I. W., s. Lazjuk, G. I., <i>et al.</i> . . . . .	219
Luyten-Kellermann, M., s. Kellermann, G., <i>et al.</i> . . . . .	257
Mapa, H. C., s. Qazi, Q. H., <i>et al.</i> . . . . .	265
McCaw, B. K., s. Hecht, F., <i>et al.</i> . . . . .	269
Mikelsaar, A.-V. N., Tüür, S. J., Käosaar, M. E.: Human Karyotype Polymorphism. I. Routine and Fluorescence Microscopic Investigation of Chromosomes in a Normal Adult Population . . . . .	89

Morganti, G., Beolchini, P. E., Bütler, R., Brunner, E., Vierucci, A.: Contribution on the Genetics of Serum $\beta$ -Lipoprotein in Man. VII. Confirmation of the Existence of the $Ag^{t/z}$ Locus and of Its Linkage with the $Ag^{x/y}$ -, $Ag^{a_1/d}$ - and $Ag^{c/g}$ -Loci . . . . .	185
Niermeijer, M. F., Halley, D., Sachs, E., Tichelaar-Klepper, C., Garver, K. L.: Transport and Storage of Amniotic Fluid Samples for Prenatal Diagnosis of Metabolic Diseases . . . . .	175
Op den Velde, W., Stam, F. C.: Haptoglobin Types and Subtypes in Alzheimer's Disease and Senile Dementia . . . . .	25
Osborne, R. A., s. Singh, D. N., <i>et al.</i> . . . . .	361
Pearson, P., s. Geraedts, J. . . . .	171
Pearson, P., s. Jongsma, A., <i>et al.</i> . . . . .	195
Pellié, C., Briard, M.-L., Feingold, J., Frézal, J.: Parental Age in Retinoblastoma . . . . .	59
Petzoldt, U., s. Engel, W. . . . .	125
Prieur, M., s. Dutrillaux, B., <i>et al.</i> . . . . .	343
Prošková, M., s. Seemanová, E., <i>et al.</i> . . . . .	113
Qazi, Q. H., Kauffman, S., Sher, J., Mapa, H. C.: Chromosomal Abnormality in Prune Belly Syndrome . . . . .	265
Reeves, B. R.: Cytogenetics of Malignant Lymphomas. Studies Utilising a Giemsa-Banding Technique . . . . .	231
Reiter, J., s. Brinkmann, B., <i>et al.</i> . . . . .	141
Rethoré, M.-O., s. Dutrillaux, B., <i>et al.</i> . . . . .	343
Ricciuti, F., s. Creagan, R., <i>et al.</i> . . . . .	203
Ritter, H., s. Tönz, O., <i>et al.</i> . . . . .	321
Rössler, M., s. Seemanová, E., <i>et al.</i> . . . . .	113
Ropers, H.-H., Schwantes, U.: On the Molecular Basis of Sandhoff's Disease . . . . .	167
Rott, H.-D., Soldner, R.: The Effect of Ultrasound on Human Chromosomes <i>in vitro</i> . . . . .	103
Ruch, J.-V., s. Warter, St., <i>et al.</i> . . . . .	355
Ruddle, F. H., s. Creagan, R., <i>et al.</i> . . . . .	203
Ruzicka, F.: Über die Primärwindungen menschlicher Chromosomen . . . . .	335
Sachs, E., s. Niermeijer, M. F., <i>et al.</i> . . . . .	175
Schmid, M., Vogel, W.: On the Distinction between Chromosomes No. 21 and No. 22 by the C-Banding Pattern . . . . .	47
Schmid, M., s. Bross, K., <i>et al.</i> . . . . .	223
Schmidt, H.: Wahrscheinliche genetische Belastung der Bevölkerung mit „INH“ (Isocitinsäure-Hydrazid) . . . . .	31
Schnedl, W.: Late DNA Replication Pattern of Human Chromosomes Determined by Means of $^3\text{H}$ -Deoxycytidine . . . . .	55
Schwantes, U., s. Ropers, H.-H. . . . .	167
Seely, J. R., s. Hecht, F., <i>et al.</i> . . . . .	269
Seemanová, E., Lesný, I., Hyánek, J., Brachfeld, K., Rössler, M., Prošková, M.: X-Chromosomal Recessive Microcephaly with Epilepsy, Spastic Tetraplegia and Absent Abdominal Reflexes. New Variety of "Paine Syndrome"? . . . . .	113
Seth, S., Berndt, H.: Distribution of Enzyme Groups and Serum Proteins in a North German Population . . . . .	147
Shaw, Ch. R., s. Kellermann, G., <i>et al.</i> . . . . .	257
Sher, J., s. Qazi, Q. H., <i>et al.</i> . . . . .	265
Singh, D. N., Osborne, R. A., Wiscovitch, R. A.: Transmission of the Cri-du-Chat Syndrome from a Maternal Balanced Translocation Carrier, $t(5p-;11q+)$ . . . . .	361
Soldner, R., s. Rott, H.-D. . . . .	103
Stam, F. C., s. Op den Velde, W. . . . .	25
Stenger, K., s. Hiller, Ch., <i>et al.</i> . . . . .	283
Stoddard, G., s. Hecht, F., <i>et al.</i> . . . . .	269
Sutherland, G. R., Bain, A. D.: Antenatal Diagnosis of Inborn Errors of Metabolism: Tissue Culture Aspects . . . . .	251
Tichelaar-Klepper, C., s. Niermeijer, M. F., <i>et al.</i> . . . . .	175
Tischfield, J., s. Creagan, R., <i>et al.</i> . . . . .	203
Tönz, O., Glatthaar, B. E., Winterhalter, K. H., Ritter, H.: New Mutation in a Swiss Girl Leading to Clinical and Biochemical $\beta$ -Thalassemia Minor . . . . .	321



Tüür, S. J., s. Mikelsaar, A.-V. N., <i>et al.</i> . . . . .	89
Turleau, C., de Grouchy, J.: New Observations on the Human and Chimpanzee Karyotypes. Identification of Breakage Points of Pericentric Inversions . . . . .	151
Usoev, S. S., s. Lazjuk, G. I., <i>et al.</i> . . . . .	219
van den Berghe, H., Fryns, J. P., Devos, F.: 46,XXip Karyotype in a Woman with Normal Stature and Gonadal Dysgenesis without Other Congenital Anomalies . . . . .	163
Van Elsen, A. F., s. Leroy, J. G. . . . .	119
van Someren, H., s. Burgerhout, W., <i>et al.</i> . . . . .	159
van Someren, H., s. Jongsma, A., <i>et al.</i> . . . . .	195
Vierucci, A., s. Morganti, G., <i>et al.</i> . . . . .	185
Vogel, W., s. Bross, K., <i>et al.</i> . . . . .	223
Vogel, W., s. Schmid, M. . . . .	47
Warter, St., Ruch, J.-V., Lehmann, M.: Karyotype with Chromosomal Abnormality with Various Inherited Defects in the Offspring (Recombination Aneusomy) . . . . .	355
Westerveld, A., s. Jongsma, A., <i>et al.</i> . . . . .	195
Winterhalter, K. H., s. Tönz, O., <i>et al.</i> . . . . .	321
Wiscovitch, R. A., s. Singh, D. N., <i>et al.</i> . . . . .	361
Wyandt, H. E., s. Iorio, R. J. . . . .	329

#### *Clinical Case Reports*

Kristoffersson, U.: Chromosome Studies in a Thymoma <i>in vitro</i> . . . . .	191
Pfeiffer, R. A., Büttinghaus, K., Struck, H.: Partial Trisomy 14 Following a Balanced Reciprocal Translocation $t(14q-;21q+)$ . . . . .	187
van den Berghe, H., Fryns, J. P., David, G.: An Autosome-Y Translocation Restudied	375
van den Berghe, H., Fryns, J. P., Soye, C.: X/X Translocation in a Patient with Turner's Syndrome . . . . .	377
Wennström, J., Schröder, J.: A $t(13q14q)$ Family with the Translocation and a Philadelphia Chromosome in One Member . . . . .	71

#### *Briefe an die Herausgeber · Letters to the Editors · Lettres aux éditeurs*

Nyulassy, Š., Izakovič, V.: A Comment to the Paper: Localization Exclusion of the HL-A Genes from the Short Arm of Human Chromosome 5. (Humangenetik 11, 78—80 (1970)) . . . . .	193
--	-----

Indexed in Current Contents